

Lausanne
1957
UNIVERSITÉ DE LAUSANNE — FACULTÉ DE MÉDECINE
CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE UNIVERSITAIRE
Directeur : Professeur E. B. STREIFF

L'Hérédité du glaucome primaire

THÈSE

présentée à la Faculté de Médecine de l'Université de Lausanne
pour l'obtention du grade de docteur en médecine

par

Victor MICHELS

Médecin diplômé de l'Université de Lausanne
Originaire du Grand-Duché de Luxembourg

LANE MEDICAL LIBRARY
SAN FRANCISCO

LUXEMBOURG
IMPRIMERIE DE LA COUR VICTOR BUCK
1957

UNIVERSITÉ DE LAUSANNE — FACULTÉ DE MÉDECINE
CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE UNIVERSITAIRE
Directeur : Professeur E. B. STREIFF

L'Hérédité du glaucome primaire

THÈSE

présentée à la Faculté de Médecine de l'Université de Lausanne
pour l'obtention du grade de docteur en médecine

par

Victor MICHELS

Médecin diplômé de l'Université de Lausanne
Originaire du Grand-Duché de Luxembourg

LUXEMBOURG
IMPRIMERIE DE LA COUR VICTOR BUCK
1957

UNIVERSITÉ DE LAUSANNE
FACULTÉ DE MÉDECINE

Le Conseil de la Faculté de médecine de l'Université de Lausanne, après avoir pris connaissance des rapports favorables de MM. les professeurs Bernardo Streiff et William Boven et sans se prononcer sur les opinions du candidat, autorise l'impression de la thèse intitulée :

L'HÉRÉDITÉ DU GLAUCOME PRIMAIRE

présentée par Monsieur Victor Michels à Differdange, pour l'obtention du grade de

DOCTEUR EN MÉDECINE.

Lausanne, le 1^{er} novembre 1957.

Le Doyen :

Prof. M. VULLIET.

A la mémoire de mon père

A ma mère

A ma femme

*A Monsieur le Professeur E. B. Streiff
en respectueux hommage de gratitude.*

*A Messieurs les Docteurs René Dufour et Michel Jequier
en reconnaissance de leur aide précieuse et désintéressée.*

*A Monsieur le Docteur Jean-François Cuendet
en reconnaissance de ses conseils judicieux et de son amitié.*

L'hérédité du glaucome primaire

AVANT-PROPOS.

Depuis le début de nos recherches méthodiques entreprises dans un établissement de rééducation pour aveugles faibles d'esprit, situé près de Lausanne, plusieurs travaux et communications scientifiques ont pu être rédigés. Ces études étaient placées sous les auspices de l'Académie Suisse des Sciences Médicales. Tant les atteintes oculaires que les maladies générales, ainsi que leur allure héréditaire, nous ont permis des constatations du plus haut intérêt.

Cette thèse a pour but d'éclairer, sans vouloir risquer des conclusions définitives, le problème de l'hérédité du glaucome.

En passant en revue la liste des cas similaires parus dans la littérature, ainsi que ceux que nous nous proposons d'étudier, nous parlerons d'un mode héréditaire assez particulier, signalé seulement par 5 auteurs jusqu'à présent.*

Pendant toutes nos recherches, les Drs. M. Jéquier et R. Dufour nous ont prodigué leurs conseils éclairés et nous ont permis de profiter de leur riche expérience de la manière la plus désintéressée. Le Dr. J.-F. Cuendet nous a fait partager son savoir en génétique de la façon la plus aimable. Nous avons trouvé en Mademoiselle Dubois, directrice de l'établissement en question (Foyer pour Aveugles faibles d'esprit à Chailly/Lausanne), une collaboratrice dont l'intérêt qu'elle portait à nos travaux ne s'est jamais démenti.

* La famille en question a été mentionnée à la réunion annuelle du groupe O. N. O. Romand, à Fribourg, en 1953 (MM. Jéquier et Dufour) et a déjà fait l'objet d'une communication préliminaire à la Société Suisse de Génétique en 1954 (Michels et Cuendet.)

Digitized by the Internet Archive
in 2026

Introduction

L'importance de l'hérédité dans le glaucome fut reconnue de bonne heure. *Benedict* (1842), *Arlt* (1831 et 1860), *Bowmann* (1865) établirent les premiers arbres généalogiques. En 1904, *Groenouw* donna une vue d'ensemble excellente. En 1912, *Priestley-Smith* a pu résumer les constatations faites :

1. Le glaucome héréditaire se transmet par voie dominante,
2. il peut présenter le phénomène de l'anticipation,
3. il est soit aigu, soit chronique,
4. les 2 sexes en sont atteints et le transmettent.

Le pourcentage de la fréquence de l'incidence des formes nettement héréditaires varie peu d'un auteur à l'autre. *Westerlund* (1947) et *Posner-Schlossmann* (1949) parlent de 13% environ. Si le chiffre de *Waardenburg* est de 24,7%, ceci dépendrait du fait que l'étude de toutes les généalogies a peut-être été incomplète.

La distinction en glaucome infantile et en glaucome adulte se retrouve chez les anciens auteurs. Le glaucome juvénile fut traité d'habitude avec plus d'hésitation et souvent rangé dans la catégorie du glaucome adulte et qualifié de glaucome présénile dans certains cas (*Waardenburg*). Dans les 3 formes, il s'agit d'un glaucome primaire subissant ou non une phase congestive aiguë (*Sugar*). La maladie ne montre aucune prédilection de sexe (*Strehler*). Pour *François*, la différence anatomique entre le glaucome infantile et les autres aspects morphologiques du glaucome héréditaire se base sur la faculté de distension du globe. Il est logique d'admettre que les parois oculaires rigides chez l'adulte ne répondent pas par la distension à la sollicitation par l'excès de liquide intraoculaire. Nous reconnaissons avec *Hambresin-Schepens* les analogies qui existent entre les 3 formes. Il est également connu qu'une myopie axiale n'augmente que très peu ou pas du tout dans le glaucome juvénile.

La position intermédiaire du glaucome juvénile est difficile à délimiter ; *Waardenburg* a décrit un glaucome juvénile survenant à l'âge de 20 ans évoluant vers l'aspect extérieur du glaucome infantile. Il se

produisit une ectasie de la cornée. Le glaucome adulte se répétant dans les générations successives subit le phénomène de l'anticipation de *v. Graefe*, phénomène confirmé par *Löhlein* pour le glaucome héréditaire, mais mis en doute par *Lenz*. Nous admettons avec *Löhlein* et *Kljacko* que le glaucome juvénile apparaît avant l'âge de 35 ans, qu'il n'est pas présent à la naissance ou n'a pas entraîné la formation d'un buphtalme.

Malgré cet essai de classification, nous nous sommes rendu compte de la divergence de vue quant à la nature héréditaire du glaucome. Il est impossible d'établir une unité dans le mode de transmission en face des descriptions discordantes de certains auteurs que nous reverrons plus loin. Il est admis classiquement que le glaucome infantile est récessif, le glaucome adulte — par contre — dominant. Nulle part nous n'avons pu trouver tranchée avec netteté la transmission du glaucome juvénile (*Franceschetti*, *Gütt*, *Sorsby*, *Duke-Elder*, etc.). Il est vrai que malgré les nombreuses observations publiées, beaucoup de générations doivent être étudiées avant que des conclusions valables puissent être établies.

En revoyant certains cas de la littérature semblables à ceux de la famille dont nous avons entrepris l'étude, nous avons essayé de répondre à une question qui nous semble importante. Le glaucome héréditaire est-il la même maladie qui se manifeste à des âges différents, ou bien y a-t-il en réalité 3 maladies, ou encore ne devons-nous distinguer que 2 affections, glaucome infantile et glaucome adulte, le glaucome juvénile se rattachant une fois à la forme infantile et une autre fois à la forme adulte?

5 auteurs ont décrit des cas similaires à notre propre observation.

Löhlein (1913) décrit 4 sœurs descendant de parents non consanguins, dont 3 souffrent de glaucome juvénile et une de glaucome infantile. Pas de maladies oculaires dans l'ascendance.

Scheerer (1932) présente 2 cousins (les mères sont sœurs) dont l'un souffre de glaucome juvénile bilatéral, l'autre de glaucome infantile unilatéral typique à l'œil droit, l'œil gauche présentant seulement une mégalocornée. Ce dernier cas pose ainsi le problème de la mégalocornée et de l'hydrophtalme guéri.

Berg (1933) montre un arbre généalogique s'étendant sur 7 générations avec 21 sujets atteints de glaucome adulte et 2 de glaucome juvénile.

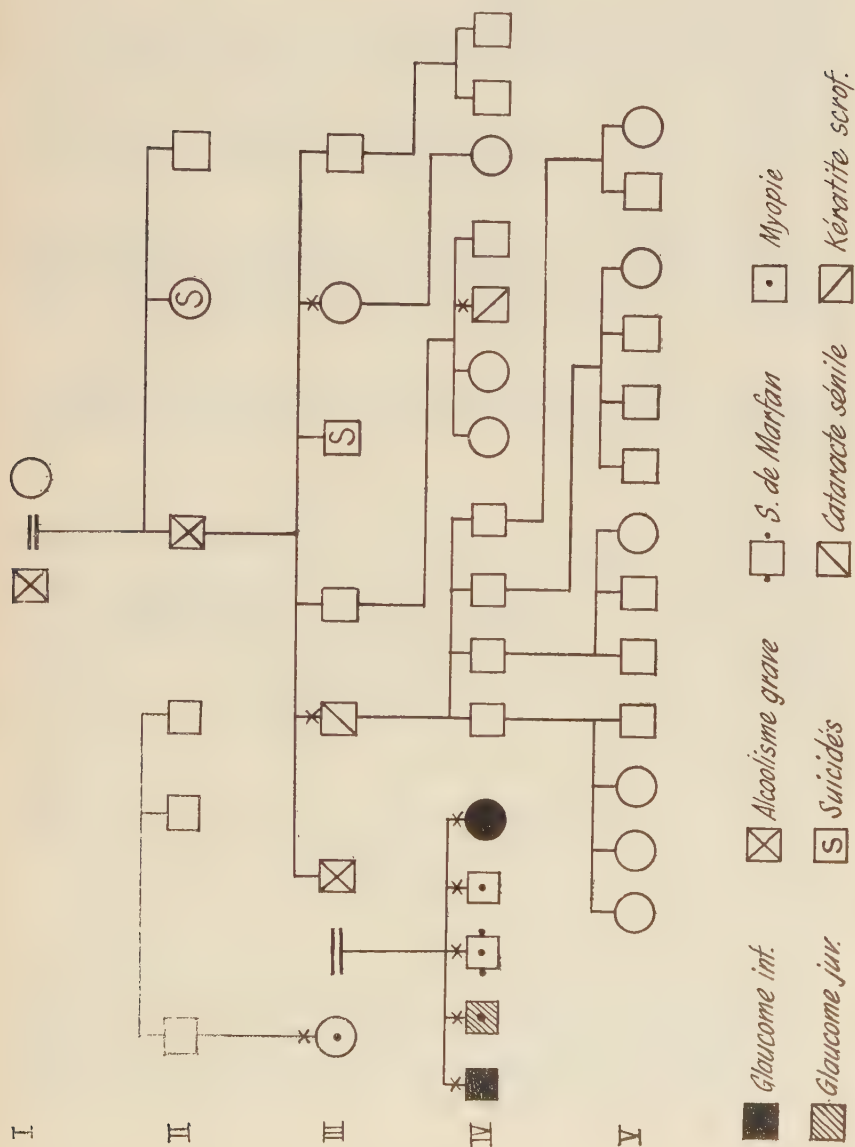
Strehler (1938) trouve 2 cas de buphtalme dans une famille où il décrit 5 cas de glaucome adulte répartis sur 3 générations.

Korte (1939) décrit la transmission directe d'une génération à l'autre par la mère, le glaucome adulte de celle-ci devenant infantile chez l'enfant.

Observations

Famille F.-O.

Arbre généalogique.



La mère : Pauline F.-O. (III/1), née en 1888, est décédée en 1954 de vieillesse, dans un état de décrépitude avancée. Mariée une première fois, elle n'eut pas d'enfants.

En 1948, on put diagnostiquer une myopie très forte. Le status oculaire était le suivant :

Oeil droit : $V = 0.1 \text{ s.} -20$.

Oeil gauche : $V = 0.1 \text{ s.} -16$.

Des deux côtés, les milieux transparents sont physiologiques.

Les cristallins présentent une réfringence accrue due à l'âge de la patiente.

Pupilles rondes, égales, réagissent bien à la lumière.

Au fond d'œil lésions de forte myopie et foyers blancs et pigmentés à l'endroit des maculæ.

La tension oculaire est normale des deux côtés.

La malade présentait un certain degré d'oligophrénie. Elle nous a dit avoir eu deux oncles en bonne santé, sans atteinte oculaire. Ni son père ni sa mère n'ont présenté de maladies des yeux et elle n'a pas pu nous dire s'il y avait eu consanguinité ou non.

Le père : Louis F. (III/2). Brutal et alcoolique, perdit un œil accidentellement. Il n'a jamais souffert des yeux, à part l'accident cité ci-dessus. Il est décédé en 1953.

Les enfants :

Louis F. (IV/1). Né en 1913, il séjourne depuis 1919 dans l'asile pour aveugles faibles d'esprit.

Il souffre depuis la naissance d'un hydrophthalmie bilatéral. L'œil droit avait subi une iridectomie périphérique et aurait été capable de voir les mouvements de la main. La tension est restée élevée. L'œil gauche devenu hypotone s'est mis plus tard en phtisis.

Depuis 1938, le status oculaire n'a guère changé. Il est actuellement le suivant :

Oeil droit : $V = 0$.

Injection mixte avec leucome cornéen diffus, vascularisé et calcifié de manière irrégulière sur toute sa surface.

Diamètre cornéen augmenté. Staphylome scléral au limbe à 10 h.

Tension oculaire élevée aux doigts.

Oeil gauche : $V = 0$.

Oeil en phtisis avec enfoncement cornéo-scléral, un peu douloureux.

Le malade affirme être sensible aux différences de clarté du jour et de la nuit (?), mais n'a pas de souvenirs visuels de son enfance. Il fait des rêves visuels dans lesquels il voit des visages, des couleurs et des incendies (irritation de la rétine?).

Du point de vue général, il s'agit d'un homme semblant plus âgé que son âge réel, légèrement obèse, mais de constitution athlétique. Il a souffert d'une otite gauche avec surdité et a subi une amygdalectomie en 1942. Il nous signale une opération pour péritonite en 1944 d'étiologie probablement tuberculeuse. À part une palpation abdominale un peu sensible et quelques symptômes de gêne intestinale, et une cicatrice de fistule opératoire à 3 cm au-dessus de l'ombilic, l'examen ne révèle rien de pathologique. La tension générale est de 160/100 et le cœur légèrement agrandi à la radioscopie. Le status neurologique est sans particularités. Les radiographies du crâne sont sans anomalies, mais on y remarque la calcification du globe oculaire gauche.

Les examens sanguins sont normaux et la réaction de B.-Wa est négative.

Du point de vue mental, ce pensionnaire est un des plus évolués du Foyer. Quoique incapable de se débrouiller comme un autre aveugle et un peu ralenti par surcroît, Louis F. fait de la vannerie et du tissage. Il écrit et lit en Braille.

Henri F. (IV/2). Né en 1917, il est le frère de Louis F. et est suivi par nous depuis 1939 pour une myopie de 7 dioptries à droite et de 10 dioptries à gauche. Les deux fonds d'yeux présentaient à l'époque des lésions caractéristiques de la myopie forte. L'hypertension est survenue chez lui à l'âge de 30 ans.

L'œil droit a en 1947 une tension de 42 mm Hg Schiötz, l'œil gauche de 49 mm Hg Schiötz. Cette tension n'a aucune tendance à diminuer, elle plafonne parfois autour de 57 mm Hg Schiötz.

On procède à un iridencléisis de l'œil gauche en 1947 et à la même opération sur l'œil droit en 1948. L'œil gauche présentait à cet instant une excavation glaucomateuse typique. La vision de l'œil droit est alors de 0,4, celle de l'œil gauche est abolie.

La tension oculaire reste basse comme suite opératoire, l'œil gauche devient phthisique. Le champ visuel périphérique de l'œil droit est resté normal ; un scotome central relatif n'a pas cédé au traitement aux vaso-dilatateurs. Actuellement le status oculaire est le suivant :

Oeil droit : $V = 0.7$ corrigé s. —9.

Bonne filtration de l'iridencléisis.

Chambre antérieure optiquement vide.

Déformation opératoire de la pupille.

Cristallin clair.

La rétine montre des lésions en rapport avec une myopie élevée.

La tension oculaire est de 10 mm Hg Schiötz.

Le champ visuel est normal à la périphérie, le centre montre un scotome central relatif englobant la tache aveugle.

Oeil gauche : $V = 0$.

Phtisis bulbi indolore.

Légère réaction cellulaire en chambre antérieure.

Le cristallin cataracté est luxé vers en bas.

L'iris présente des synéchies postérieures et une séclusion pupillaire.

Le fond d'œil est inappréciable.

L'examen général n'a rien révélé d'anormal, sauf un souffle systolique ayant fait penser à une insuffisance mitrale. Le niveau mental du patient est celui des oligophrènes légers. Il fait surtout des travaux d'homme de peine et de valet de ferme.

André F. (IV/3). Né en 1921, il est décédé de tuberculose pulmonaire en 1950. Les dossiers que nous avons trouvés le concernant datent de 1944. On parle de luxation temporale bilatérale des cristallins et de gros foyers d'atrophie choroidienne d'étiologie myopique (péripapillaire et maculaire).

Acuité visuelle : 0.25 à l'œil droit s. +4 ; 0.1 à l'œil gauche sans amélioration par des verres.

En plus de l'atteinte oculaire, A. F. présentait de nombreuses malformations squelettiques qui ont fait poser le diagnostic de syndrome de Marfan (cyphose, taille 178 cm, envergure 182 cm etc.). Plusieurs opérations orthopédiques n'eurent qu'un succès relatif.

L'état mental de ce sujet fut très déficient et nécessita sa mise dans un asile pour retardés en 1932. D'une attitude très apathique, il n'apprit jamais à lire.

On n'a pas pu établir si la tension oculaire était augmentée.

Roger F. (IV/4). Né en 1923, il a été vu régulièrement par nous et par un confrère depuis 1942, étant donné l'atteinte de ses frères et sœurs. On a constaté une myopie forte et une acuité visuelle de 0.5 à l'œil droit avec s. $-9 = c. -3 / 0^\circ$; 0.5 à l'œil gauche avec s. $-10 = c. -2.95 / 10^\circ$. Revu en 1952, il présentait le status suivant :

Oeil droit : $V = 0.7$ avec s. $-8 = c. -3 / 175^\circ$.

Segment antérieur calme et physiologique.

Chambre antérieure profonde. Milieux profonds s. p.

Fond d'œil : Pas de choroidose myopique, mais petit croissant temporal parapapillaire. Papille et macula s. p.

Tension oculaire normale et champ visuel en ordre.

Bons réflexes photomoteurs.

Oeil gauche : $V = 0.6$ s. $-11 = c. -2.75 / 0^\circ$.

Le reste du status est en tout point similaire à celui de l'œil droit,

Son état général est bon et son état mental se rapproche de celui de son frère Henri F. (IV/2) (légère oligophrénie).

Suzanne F. (IV/5). Née en 1928, elle est, comme son frère Louis, pensionnaire du Foyer depuis 1935. A cette date d'ailleurs, on la signale pour la première fois dans les dossiers de l'Hôpital ophtalmique de Lausanne, souffrant d'un buphtalme avec glaucome infantile congénital. On a procédé à une trépanation d'Elliott de l'œil droit, suivie d'un décollement de la choroïde. Le résultat fonctionnel fut malheureusement nul. La malade dit pourtant qu'elle a pu voir la lumière jusqu'à l'âge de 15 ans. Actuellement ses yeux présentent le status suivant :

Oeil droit : V = 0.

Mégalocornée de 12 mm sur petit globe hypotone et phtisique.

On voit une cataracte de couleur ivoire subluxée vers en haut.

Fond d'œil invisible.

Oeil gauche : V = 0.

Buphtalme avec un diamètre cornéen de 15 mm.

Dégénérescence en bandelettes de la cornée.

Chambre antérieure profonde.

Le cristallin est en place et transparent.

Le fond d'œil montre une excavation glaucomateuse de la papille avec refoulement nasal des vaisseaux. La tension oculaire s'est stabilisée et est actuellement normale.

La patiente a un état de santé excellent et l'examen ne révèle rien de pathologique, tant du point de vue général que neurologique. Son état mental est comparable à celui de son frère Louis.

Parmi les autres membres de la famille F. que nous avons pu examiner, nous avons trouvé un oncle paternel (III/3) de la fratrie décrite, qui présente une cataracte sénile unilatérale. Agé actuellement de 72 ans, il nous a dit avoir arrêté de boire à l'âge de 18 ans. La cataracte sénile a été diagnostiquée en 1934. Il ne nous signale aucune affection oculaire parmi ses fils, au nombre de 4, et ses petits-enfants, au nombre de 13. Un de ceux-ci est mort accidentellement par noyade.

Un cousin (IV/12) de la fratrie en question présente une baisse de l'acuité visuelle due à des taies cornéennes vascularisées d'origine phlycténulaire datant de l'âge de 5 ans. Aucun signe de glaucome ni chez lui, ni chez son père et sa mère, ni chez son frère et ses 2 sœurs. Acuité visuelle de 0.3 à droite, 0.7 à gauche. Champs visuels physiologiques.

Une tante paternelle (III/6) (née en 1888), a été examinée en 1939 pour une conjonctivite et presbytie, status oculaire normal par ailleurs. Son seul enfant ne souffre pas des yeux.

Au cours de notre enquête, nous avons pu relever les renseignements complémentaires suivants :

Un oncle (III/5) s'est pendu par chagrin d'amour ; le grand-père (II/4), alcoolique invétéré, entraîna tous ses fils dans la même voie, il était par surcroît d'une brutalité extrême ; la sœur (II/5) de ce grand-père se pendit. L'arrière-grand-père (I/1) se mit à boire après la mort de sa femme et provoqua la cascade d'alcooliques par son exemple.

En résumé, nous sommes en présence du tableau suivant :

a) Alcoolisme grave de l'arrière-grand-père, du grand-père et du père.

b) Suicide d'une sœur du grand-père.

Suicide d'un oncle paternel.

Cataracte sénile unilatérale d'un oncle paternel.

c) Forte myopie de la mère et oligophrénie.

d) Analyse de la fratrie en présence :

1. Glaucome infantile et oligophrénie moyenne.

2. Glaucome juvénile — forte myopie — oligophrénie légère.

3. Syndrome de Marfan avec luxation cristallinienne — forte myopie — oligophrénie grave.

4. Forte myopie — oligophrénie moyenne.

5. Glaucome infantile — oligophrénie moyenne.

Nous pouvons admettre un certain degré d'oligophrénie dans les ascendants paternels. Une consanguinité n'a pas pu être relevée.

Un rameau collatéral non enregistré sur le présent arbre généalogique a révélé plusieurs cas d'alcoolisme, de prostitution et d'enfants illégitimes. Ce rameau rejoint notre graphique au niveau de l'arrière-arrière-grand-père.

Discussion

a) *Glaucome et myopie.*

Il nous semble justifié d'ouvrir une parenthèse pour étudier les relations entre glaucome et myopie dans la famille présentée et de dire quelques mots au sujet du syndrome de Marfan dont souffrait *André F.* (IV/3).

Le mode héréditaire de la myopie est variable et dépend de son degré. Nous ne ferons pas ici la différence entre myopie congénitale et myopie acquise, la question étant encore loin d'être élucidée. *Gzellitzer* (1912) décrit la transmission directe de la myopie d'une génération à l'autre.

Yamazaki (1927) fait la différence entre myopie forte, moyenne et légère, et estime que tout en n'ayant pas la même causalité héréditaire, ces trois formes ne sont pas indépendantes les unes des autres. *Clausen* (1928) parle de la récessivité dans la myopie. *Ejler-Holm* (1926), parmi de nombreux cas héréditaires, établit qu'il s'agit, dans la myopie, de la transmission d'un nombre variable de facteurs dominants spécifiques. *Paul* (1938) confirme l'opinion de *Yamazaki* en distinguant un mode de transmission différent pour la myopie forte et la myopie légère. Dans une vue d'ensemble, *Jaensch*, en 1939, décrit la possibilité de trouver trois modes dans la myopie héréditaire : dominance, récessivité et récessivité liée au sexe. *Waardenburg* (1942) estime que chez les consanguins la myopie est due à un gène autosomal récessif. Dans d'autres cas, ce serait plutôt la dominance qui entrerait en ligne de compte.

Dans certaines généalogies, il a même retrouvé la forme grave et la forme bénigne réunies. D'après lui, la majorité des formes malignes sont dominantes, les cas bénins récessifs. En 1949 *Wold* a résumé les faits comme suit : 49% des cas se transmettent selon le mode de la dominance, 35% sont soumis aux lois de la récessivité et le type le moins fréquent est celui de la myopie récessive liée au sexe.

Dans le cadre plus étroit de la coexistence d'un glaucome avec myopie chez un même sujet, *Löhlein* (1913) prouvait magistralement que la myopie du glaucomateux était secondaire à l'hypertension, notion que *Denti* confirma entre autres (1928). 50% des cas de *Löhlein* présentaient une

myopie axiale. Pour *Knapp* le glaucome dans les yeux myopes est du type simple. En 1952 *Lang et Gilbert* décrivirent 30% de myopie dans les glaucomes simples et 10% dans les glaucomes inflammatoires. Si *Pagliarini* (1952) démontra que des réponses similaires aux épreuves hypertensives peuvent s'observer chez des glaucomateux et chez des myopes, *Bedrossian* admet que les deux maladies peuvent être indépendantes l'une de l'autre chez un même sujet. Ceci revient à dire que dans certains cas il est très difficile de séparer les deux affections, surtout si les deux affichent une allure héréditaire, comme c'est le cas dans notre observation. Il nous semble pourtant pouvoir admettre que la myopie est ici indépendante du glaucome. Elle a peut-être favorisé l'éclosion du glaucome chez Henri F. sans en être le facteur déterminant. D'ailleurs la myopie n'a pas augmenté chez lui depuis la constatation du glaucome juvénile. Il nous semble que la transmission s'est faite de la mère à ses enfants selon le mode de la dominance. L'arbre généalogique étudié ne permet pas de conclure si le gène est autosomal ou lié au chromosome X.

Le syndrome de Marfan, s'il est héréditaire, se transmet selon les lois de la dominance (*Gates*). *Lutman et Neel* pensent à un facteur autosomal dominant pléiotropique. *Michel Jéquier* décrit un cas d'association de myopie avec le syndrome de Marfan comme dans notre cas. Ceci pourrait s'expliquer par le fait qu'il y a développement anormal du tissu mésenchymateux dans cette maladie. Chez André F. il nous paraît pourtant plus juste d'admettre qu'il s'agit d'une apparition isolée et fortuite (mutation?) chez un sujet à patrimoine génique surchargé.

b) *Hérédité et manifestations cliniques du glaucome.*

L'atteinte de plus de la moitié des membres d'une même fratrie nous empêche d'admettre dans cette famille la récessivité comme mode de transmission. Il n'y a aucun argument en faveur de la consanguinité.

Quoique la dominance puisse cadrer avec le nombre d'enfants atteints (3 sur 5), il n'y a pas de manifestation pathologique dans le même sens parmi les ascendants. En partant du point de vue qu'un hétérozygote porteur du gène pathologique ne présente pas nécessairement la maladie, nous avons admis qu'il pouvait s'agir d'une dominance irrégulière. Ceci serait le cas pour au moins un des parents et grands-parents. Comme certains auteurs (*Gates*) admettent la localisation du gène du glaucome sur le chromosome X, dans notre cas ce serait la mère qui aurait transmis la maladie à ses enfants.

Nous avons vu au début de ce travail que de nombreux auteurs avaient trouvé des modes de transmission variables dans différentes familles de glaucomateux.

La récessivité du *glaucome infantile* a été prouvée par les expériences de *Vogt* et de *Franceschetti*. Le rôle de la consanguinité dans la genèse du glaucome infantile est estimé à une fréquence de 7,1% parmi les cas

qu'a étudiés *Waardenburg*. *Wallenberg* par contre parle de dominance chez deux cas atypiques ayant commencé entre 20 et 30 ans.

Biro admet la récessivité dans le *glaucome adulte*. *Probert* (1952) a trouvé et la récessivité et la dominance chez 832 glaucomateux, ainsi que *Waardenburg* dans 60 familles. *Makaroff* publie un arbre généalogique dans lequel des femmes, non malades, transmettent la maladie à leurs descendants mâles. La dominance semble pourtant le mode le plus courant, ainsi que le montrent les arbres généalogiques de *Plocher* et ceux que *Groenouw* résumait dans son travail de 1904 (*Somya*, *Pagenstecher*, etc.) *Posner* et *Schlossmann* citent encore *Calhoun* et *Courtney-Hill*.

L'hérédité du *glaucome juvénile* n'a pas pu être établie de manière satisfaisante. Sa place intermédiaire est pourtant justifiée et beaucoup d'auteurs en ont souligné l'importance. *Groenouw* et *Haag* ne trouvent pas qu'il y ait une grande différence entre l'incidence familiale du glaucome juvénile par rapport à celle du glaucome adulte, et si *Posner* et *Schlossmann* ne décrivent que 5 cas de glaucome juvénile parmi 45 cas étudiés, *Löhlein* en a 92, *Haag* 62 et *Preobrazenskij* 11 cas (sur 28 dans trois générations). *Glees-Ried* admettent même que 62,5% de glaucome commencent avant l'âge de 35 ans.

L'unité est loin d'être faite et il est vrai que le cadre strict des lois mendéliennes ne suffit plus pour répondre à toutes les questions que pose l'aspect varié du genre humain au patrimoine héréditaire si divers (*Just*). Nous ne pouvons pas réduire à un dénominateur commun la transmission des glaucomes infantile, juvénile et adulte. Le nombre des générations étudiées n'est peut-être pas suffisant. Par contre, si le glaucome garde dans bien des cas le même aspect dans la même famille, nous le voyons passer d'une forme à une autre d'une manière assez déconcertante, tout en gardant le même mode de transmission, qu'il soit dominant ou récessif. *Strehler* et *Korte* ont trouvé le glaucome infantile dans des générations de glaucomes adultes, le glaucome juvénile s'est allié au glaucome infantile dans les fratries de *Löhlein* et de *Scheerer*, ainsi que dans la nôtre. Glaucome adulte et glaucome juvénile se retrouvent chez *Berg*.

Nous avons pensé, dans la fratrie décrite par nous, à la possibilité d'une mutation, ceci à la suite des antécédents et de la péristase, mais la preuve n'a pas encore été apportée pour démontrer l'influence de facteurs extrinsèques sur les gènes humains.

A la question posée au début du présent travail — le glaucome héréditaire est-il la même maladie qui se manifeste à des âges différents, ou bien y a-t-il en réalité 3 maladies, ou encore ne devons-nous distinguer que 2 affections, glaucome infantile et glaucome adulte, le glaucome juvénile se rattachant une fois à la forme infantile et une autre fois à la forme adulte? — nous répondrons en admettant, au vu de notre cas et de ceux de la littérature, que les trois formes de glaucome décrites ne

constituent que trois formes de la même maladie. Avec *Korte* nous nous rallierons à l'opinion de *Clausen*, qui dit que glaucome infantile, juvénile et adulte sont provoqués par des « arrêts de développement » à des moments variables (Hemmungsanomalien bzw. -missbildungen).

Nous admettons comme justifié de redouter l'apparition des trois formes dans la même famille. Les conseils eugéniques donnés dans des familles où se retrouve le glaucome héréditaire devront être dirigés dans ce sens. Pourtant, la nature ne se laissant pas embrigader dans un schéma absolu, il nous faut veiller à ne pas tomber dans un déterminisme hasardeux et même dangereux, reflété par certaines théories déplorables de racisme, qui étaient en vigueur il y a quelques années.

Conclusions

Après avoir étudié une famille présentant dans une fratrie de 5 enfants deux glaucomes infantiles et un glaucome juvénile, et après avoir revu les cas analogues dans la littérature, l'auteur pense que les trois formes de glaucomes, — infantile, juvénile et adulte — constituent trois stades différents de la même maladie, qui peuvent être présents dans la même famille. Si le mode héréditaire peut varier d'une famille à l'autre : dominance, dominance incomplète, récessivité, hérédité liée au sexe, il semble être constant dans la même famille.

Bibliographie

- ARLT VON : Cité par Groenouw et Posner-Schlossmann.
 BEDROSSIAN E. H. : Amer, J. Ophth. 35, 485-489 1952.
 BENEDICT : Cité par Posner-Schlossmann.
 BERG F. : Acta Ophthal. 10 568-587, 1932. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 29, 42, 1933.
 BIRO I. : Ophthalmologica, 122, 228-238, 1951.
 BOWMANN : Cité par Posner-Schlossmann.
 BRONS H. : Ueber die Vererbung des Hydrophthalmus congenitus. Thèse, Tübingen 1937. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 41, 69-70, 1938.
 CALHOUN F. P. : J.A.M.A. 63, 209-215, 1914. Ref. Jahresber. über Ophth. 1914, 248.
 CLAUSEN W. : Cité par Korte.
 COURTNEY R. H. and HILL E. : J.A.M.A. 97, 1602-1609, 1931.
 CRZELLITZER : Berlin. Klin. Wochenschr. 1912, 2070. Ref. Jahresber. über Ophth. 43, 346, 1913.
 DENTI A. V. : Lett. Oftalm. 5, 351-371, 1928. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 21, 389, 1929.
 DUKE-ELDER : Textbook of Ophthalmology.
 FRANCESCHETTI et KLEIN : Lehrbuch der Augenheilkunde (Amsler-Brückner-Franceschetti-Goldmann-Streiff) 2^{me} éd. 1954, 76-140.
 FRANCOIS J. : Annales d'Ocul. 186, 804, 1953. Cité par Haag.
 GATES R. R. : Human Genetics. MacMillan, New-York 1948.
 GLEES M. und RIED A. : Graefes Archiv 142, 495-502, 1940.
 GROENOUW : Graefe Saemisch 11, Abt. 1, 464, 1904.
 GUTT A. : Handbuch der Erbkrankheiten, Bd. 5, Erbleiden des Auges.
 HAAG G. C. : Klin. Mbl. f. d. Augenheilk. 54, 133-167, 1915. Ref. Jahresber. über Ophthal. 1915, 130.
 HAMBRESIN L. and SCHEPENS Ch. : Arch. d'opht. 7, 415, 1947.
 HOLM E. : Acta Ophthal. 3, 335-347, 1926. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 17, 184, 1927.
 JAENSCHP. A. : Med. Klin. 1939 I, 69-71. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 43, 687, 1939.
 JEQUIER M. : Helvet. Med. Acta 10, 233-236, 1943. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 48, 690, 1943.
 JUST G. : Zeitschr. indukt. Abstammungslehre 67, 263-286, 1934. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 32, 470, 1935.
 KLJACKO M. J. : Vestn. Ophthalm. 15, 80-90. 1939. Ref. Zbl. f. d. ges. Ophth. 45, 593, 1940.

- KNAPP A. : Transact. of the Amer. Opth. Soc. 23, 61-60, 1925. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 16, 411, 1926.
- KORTE W. : Klin. Mbl. f. d. Augenheilk. 102, 664-668, 1939. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 44, 258, 1940.
- LANG et GILBERT : Cités par Bedrossian.
- LENZ : Cité par Glees-Ried.
- LÖHLEIN : Graefes Archiv. 85, 393, 1913. Ref. Jahresber. über Opth. 44, 477, 1914.
- LUTMAN F. and NEEL J. V. : Arch. of Opth. 41, 276-305, 1949.
- MAKAROFF : Vestn. Ophthalm. 10, 850-855, 1937. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 40, 84, 1938.
- PAGENSTECHEER : Cité par Groenouw.
- PAGLIARANI N. : Boll. d'Ocul. 31, 257-270, 1952. Ref. Excerpta Medica 7, 1227, 1953.
- PAUL L. : Graefes Archiv 139, 378-402, 1938. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 42, 352 et 611, 1939.
- PLOCHER R. : Klin. Mbl. f. d. Augenheilk. 60, 592, 1918. Ref. Jahresber. über Opth. 1918, 150.
- POSNER A. and SCHLOSSMANN A. : Arch. of Opth. 41, 125-150, 1949.
- PREOBRAZENSKIJ V. V. : Vestn. Ophthalm. 16, 326-332, 1940. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 47, 80, 1942.
- PRIESTLEY-SMITH : Cité par Groenouw et Strehler.
- PROBERT L. A. : Canad. Med. Ass. J. 66, 563-568, 1952. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 59, 18, 1953. Opthal. Lit. 6, 1566, 1952 I.
- SCHEERER : Klin. Mbl. f. d. Augenheilk. 89, 829, 1932. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 29, 225, 1933.
- SCHIEK und BRÜCKNER : Kurzes Handbuch der Ophthalmologie I, 713, 1930.
- SOMYA : Cité par Groenouw.
- SORSBY A. : Genetics in Ophthalmology. Butterworth & Co, Londres 1951.
- STREHLER : Zwei Stammbäume von Glaucoma simplex. Thèse, Zürich 1936.
- SUGAR H. S. : Amer. J. Opth. 32, 425-432, 1949.
- VOGT : Cité par Franceschetti et par Waardenburg.
- WAARDENBURG P. J. : Nederl. Tijdschr. Geneesk. 1942, 3176-3177. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 48, 613, 1943.
- Martinus Nijhoff, Haag 1932. Das menschliche Auge und seine Erbanlagen.
 - Ophthalmologica 119, 250-253, 1950.
 - Ophthalmologica 118, 1018-1019, 1949.
- WESTERLUND : Cité par Waardenburg.
- WOLD K. C. : Arch. of Opth. 42, 225-237, 1949.
- YAMAZAKI Z. : Zeitschr. f. Augenheilk. 62, 49-56, 1927. Ref. Zbl. f. d. ges. Opth. 18, 743, 1928.

